

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

---

ANNÉE 1964

THÈSE

N°  
444

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

Elie TEMSTET

né le 21 décembre 1936 à MEKNES (Maroc)

Externe des Hôpitaux de Paris

Présentée et soutenue publiquement le 1964

---

CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA MALADIE

DES EPIPHYSES POINTILLEES

OU

CHONDRODYSTROPHIE CALCIFIANTE CONGENITALE

---

Président :

Monsieur LAMY ,

Professeur



FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

---

ANNÉE 1964

THÈSE

N°

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

Elie TEMSTET

né le 21 décembre 1936 à MEKNES (Maroc)

Externe des Hôpitaux de Paris

*Présentée et soutenue publiquement le*

---

CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA MALADIE

DES EPIPHYSES POINTILLEES

OU

CHONDRODYSTROPHIE CALCIFIANTE CONGENITALE

*Président :*

Monsieur LAMY ,

*Professeur*

---

EDITIONS A.G.E.M.P. - 8 RUE DANTE - PARIS V°



1-1-1964

## PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Aubin (A.), Bénard (H.), Bulliard (H.), Cadenat (F.), Chabrol (E.), Debré (R.), Fey (B.), Galliard (H.), Gastinel (P.), Halphen (E.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Lantuejoul (P.), Laroche (G.), Lavier (G.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Mathieu (P.), Mocquot (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulouquet (P.), Mouquin (M.), Olivier (E.), Pasteur Valléry-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Piédelièvre (R.), Quénu (J.), Richet (C.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Verne (J.).

DOYEN . . . . . Gaston CORDIER

1<sup>er</sup> ASSESSEUR . . . . . Daniel BARGETON  
2<sup>e</sup> ASSESSEUR . . . . . Paul CASTAIGNE

## I. — PROFESSEURS

### 1° CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

#### a) Professeurs titulaires :

|                                                                     | MM.                |
|---------------------------------------------------------------------|--------------------|
| Anatomie . . . . .                                                  | DELMAS (A.)        |
| Anatomie pathologique . . . . .                                     | DELARUE (J.)       |
| Anesthésiologie . . . . .                                           | BAUMANN (J.)       |
| Biochimie médicale . . . . .                                        | { JAYLE (M.-F.)    |
|                                                                     | { SCHAPIRA (G.)    |
| Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports . . . . .   | CHAILLEY-BERT (P.) |
| Biologie médicale . . . . .                                         | FAUVERT (R.)       |
| Cancérologie médicale et sociale . . . . .                          | BERNARD (J.)       |
| Embryologie . . . . .                                               | TUCHMANN (H.)      |
| Histoire de la médecine et de la chirurgie (Lariboisière) . . . . . | JOANNON (P.)       |
| Histologie . . . . .                                                | GIROUD (A.)        |
| Hygiène et médecine préventive . . . . .                            | BOYER (J.)         |
| Médecine du Travail . . . . .                                       | DESOLLE (H.)       |
| Médecine légale . . . . .                                           | DEROBERT (L.)      |
| Microbiologie (Bactériologie et virologie) . . . . .                | FASQUELLE (R.)     |
| Parasitologie . . . . .                                             | BRUMPT (L.-C.)     |
| Pathologie chirurgicale . . . . .                                   | LAURENØE (G.)      |
| Pathologie exotique . . . . .                                       | N...               |
| Pathologie expérimentale et comparée . . . . .                      | MERKLEN (F.-P.)    |
| Pathologie médicale . . . . .                                       | N...               |
| Pathologie respiratoire . . . . .                                   | TURIAF (J.)        |
| Pathologie et thérapeutique générales . . . . .                     | BOUDIN (G.)        |
| Pharmacologie . . . . .                                             | CHEYMOL (J.)       |
| Physiologie . . . . .                                               | { BINET (L.)       |
|                                                                     | { BARGETON (D.)    |
| Physiologie et pathologie obstétricale . . . . .                    | LEPAGE (F.)        |
| Physique médicale . . . . .                                         | { DOGNON (A.)      |
|                                                                     | { DJOURNO (A.)     |
| Radiologie médicale . . . . .                                       | DESGREZ (H.)       |
| Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale . . . . .         | CAUCHOIX (J.)      |
| Thérapeutique . . . . .                                             | CONTE (M.)         |
| Thérapeutique appliquée . . . . .                                   | LAMOTTE (M.)       |

#### b) Professeurs à titre personnel :

|                                          |                            |
|------------------------------------------|----------------------------|
| Biochimie médicale . . . . .             | { DESGREZ (P.)             |
|                                          | { POLONOVSKI (J.)          |
| Biologie médicale . . . . .              | BOURLIÈRE (F.)             |
| Hygiène et médecine préventive . . . . . | DEPARIS (M.)               |
| Pharmacologie . . . . .                  | LÉVY (M <sup>lle</sup> J.) |
| Physiologie . . . . .                    | PARROT (J.)                |
| Physique médicale . . . . .              | KELLERSHOHN (L.)           |



**CHAÎRES DE SCIENCES CLINIQUES**

**a) Professeurs titulaires :**

MM.

|                                                                                       |                            |                      |
|---------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|----------------------|
| Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)                                         | REDON (H.)                 |                      |
| Clinique cardiologique (Broussais)                                                    | SOULIÉ (P.)                |                      |
| Cliniques chirurgicales                                                               | Beaujon                    | LORTAT-JACOB (J.-L.) |
|                                                                                       | Cochin                     | LEGER (L.)           |
|                                                                                       | Cochin                     | ABOULKER (P.)        |
|                                                                                       | Hôtel-Dieu                 | PATEL (J.)           |
|                                                                                       | Pitié                      | CORDIER (G.)         |
|                                                                                       | Saint-Antoine              | GOSSET (J.)          |
|                                                                                       | Salpêtrière                | SICARD (A.)          |
|                                                                                       | Tenon                      | OLIVIER (Cl.)        |
| Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)                     | FÈVRE (M.)                 |                      |
| Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin)                        | MERLE d'AUBIGNÉ (R.)       |                      |
| Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)                                   | GAUDART d'ALLAINES (F. de) |                      |
| Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laennec)                                     | MATHEY (J.)                |                      |
| Clinique endocrinologique (Pitié)                                                     | DECOURT (J.)               |                      |
| Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)                                      | LAMY (M.)                  |                      |
| Clinique gynécologique (Broca)                                                        | HUGUIER (J.)               |                      |
| Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)                         | DEGOS (R.)                 |                      |
| Clinique des maladies des Enfants (Enfants-Malades)                                   | CATHALA (J.)               |                      |
| Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)                                   | MOLLARET (P.)              |                      |
| Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)                        | DELAY (J.)                 |                      |
| Clinique des maladies métaboliques (Necker)                                           | HAMBURGER (J.)             |                      |
| Clinique des maladies du sang (Broussais)                                             | MARCHAL (G.)               |                      |
| Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)                                | GASTAIGNE (P.)             |                      |
| Cliniques médicales                                                                   | Boucicaud                  | MILLIEZ (P.)         |
|                                                                                       | Broussais                  | LENÈGRE (J.)         |
|                                                                                       | Cochin                     | JUSTIN-BESANÇON (L.) |
|                                                                                       | Cochin                     | BROUET (G.)          |
|                                                                                       | Hôtel-Dieu                 | BARIÉTY (M.)         |
|                                                                                       | Lariboisière               | SÈZE (S. de)         |
|                                                                                       | Pitié                      | DREYFUS (G.)         |
|                                                                                       | Saint-Antoine              | KOURILSKY (R.)       |
| Clinique d'hydrologie et de climatologie (Bichat)                                     | DEBRAY (G.)                |                      |
| Clinique médicale propédeutique (Broussais)                                           | GENNES (L. de)             |                      |
| Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu) | DEROT (M.)                 |                      |
| Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)                                                   | DAVID (M.)                 |                      |
| Clinique neurologique (Salpêtrière)                                                   | GARCIN (R.)                |                      |
| Cliniques obstétricales                                                               | Baudelocque                | LACOMME (M.)         |
|                                                                                       | Foch (Suresnes)            | MERGER (R.)          |
| Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)                                   | VARANGOT (J.)              |                      |
| Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)                                                 | RENARD (G.)                |                      |
| Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)                                      | AUBRY (M.)                 |                      |
| Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)                      | LELONG (M.)                |                      |
| Clinique de pédiatrie sociale (Enfants-Malades)                                       | MARIE (J.)                 |                      |
| Clinique de pneumo-phthisiologie (Laennec)                                            | BERNARD (E.)               |                      |
| Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)                                 | MICHAUX (L.)               |                      |
| Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)                                 | COSTE (F.)                 |                      |
| Clinique stomatologique (Pitié)                                                       | DECHAUME (M.)              |                      |
| Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)                                       | ROUX (M.)                  |                      |
| Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)                                       | LEMAIRE (A.)               |                      |
| Clinique toxicologique                                                                | GAULTIER (M.)              |                      |
| Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique                                 | PADOVANI (P.)              |                      |
| Sémiologie médicale                                                                   | DOMART (A.)                |                      |
| Sémiologie et clinique chirurgicales                                                  | POILLEUX (F.)              |                      |
| Clinique urologique (Necker)                                                          | COUVELAIRE (R.)            |                      |
| Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)                                | TURPIN (R.)                |                      |

**b) Professeurs à titre personnel :**

|          |                |
|----------|----------------|
| Médecine | BOUR (H.)      |
|          | LHERMITTE (F.) |
|          | PEQUIGNOT (H.) |

## II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE, PROFESSEURS AGRÉGÉS ET MAÎTRES DE CONFÉRENCES - AGRÉGÉS

|                                                                      | MM.                                    |
|----------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|
| Anatomie . . . . .                                                   | CABROL (C.)                            |
|                                                                      | COUINAUD (C.)                          |
|                                                                      | GILLOT (C.)                            |
|                                                                      | OLIVIER (G.)                           |
|                                                                      | pr. s. ch.                             |
|                                                                      | GAUTHIER-VILLARS (M <sup>lle</sup> P.) |
|                                                                      | pr. s. ch.                             |
| Anatomie pathologique . . . . .                                      | ABELANET (R.)                          |
|                                                                      | CHOMETTE (G.)                          |
|                                                                      | GOUYGOU (Ch.), m. conf.                |
|                                                                      | NEZELOFF (Ch.)                         |
|                                                                      | ORCEL (L.)                             |
|                                                                      | PAILLAS (J.)                           |
| Anesthésiologie . . . . .                                            | KERN (E.)                              |
|                                                                      | VOURC'H (G.)                           |
|                                                                      | BARBIER (P.)                           |
|                                                                      | pr. s. ch.                             |
| Bactériologie . . . . .                                              | CHRISTOL (D.)                          |
|                                                                      | LE MINOR (L.)                          |
|                                                                      | TOURNIER (P.)                          |
|                                                                      | RAULIEU Et. m. conf.                   |
|                                                                      | BOURILLON (R.)                         |
| Biochimie médicale . . . . .                                         | CARTIER (P.)                           |
|                                                                      | DREYFUS (J.-Cl.)                       |
|                                                                      | GONNARD (P.)                           |
|                                                                      | KRUH (J.)                              |
|                                                                      | JEROME (H.)                            |
| Biologie appliquée à l'Education<br>Physique et aux Sports . . . . . | PLAS (F.)                              |
|                                                                      | BOIRON (M.)                            |
| Carcinologie . . . . .                                               | DENOIX (P.)                            |
|                                                                      | MATHE (G.)                             |
|                                                                      | SELIGMANN (M.)                         |
| Dermato-Syphiligraphie . . . . .                                     | CIVATTE (J.)                           |
|                                                                      | DUPERRAT (B.)                          |
| Electro-Radiologie . . . . .                                         | LEDoux-LEBARD (G.)                     |
|                                                                      | BESSIS (M.)                            |
|                                                                      | BILSKI-PASQUIER (G.)                   |
| Hématologie . . . . .                                                | DAUSSET (J.)                           |
|                                                                      | DUHAMEL (G.)                           |
|                                                                      | COUJARD (R.), pr. s. ch.               |
| Histologie . . . . .                                                 | MAROIS (M.)                            |
|                                                                      | RACADOT (J.)                           |
|                                                                      | BESANÇON (F.)                          |
| Hydrologie . . . . .                                                 | CORNET (A.)                            |
|                                                                      | BOYER (J.) pr. s. ch.                  |
| Hygiène . . . . .                                                    | BLANCHER (G.)                          |
|                                                                      | CORRE-HURST (M <sup>me</sup> L.)       |
|                                                                      | SAPIN-JALOUSTRE (H.)                   |
|                                                                      | BASTIN (R.) Pr. s. ch.                 |
|                                                                      | DUPONT (V.)                            |
| Maladies infectieuses . . . . .                                      | FOURNIER (E.)                          |
|                                                                      | GUENIOT (M.)                           |
|                                                                      | HADENGUE (A.)                          |
| Médecine légale . . . . .                                            | ALBAHARY (C.)                          |
| Médecine du travail . . . . .                                        | PERTUISSET (B.)                        |
| Neuro-chirurgie . . . . .                                            | LAPRESLE (J.)                          |
| Neurologie . . . . .                                                 | GRANJON (A.)                           |
|                                                                      | HERVET (E.)                            |
|                                                                      | LE LORIER (G.)                         |
|                                                                      | LEVY (J.)                              |
| Obstétrique . . . . .                                                | MORIN (P.)                             |
|                                                                      | MUSSET (R.)                            |
|                                                                      | ROBEY (M.)                             |
|                                                                      | SENEZE (J.)                            |
|                                                                      | SUREAU (C.)                            |
|                                                                      | THOYER-ROZAT (J.)                      |
|                                                                      | BRÉGEAT (P.)                           |
| Ophtalmologie . . . . .                                              | DUBOIS (A.)                            |
|                                                                      | SARAUX (H.)                            |

|                                    | MM.                         |
|------------------------------------|-----------------------------|
| Orthopédie . . . . .               | JUDET (R.)                  |
|                                    | MEARY (R.)                  |
|                                    | POSTEL (M.)                 |
|                                    | RAMADIER (J.)               |
| Oto-rhino-Laryngologie . . . . .   | DEBAIN (J.)                 |
|                                    | PIALOUX (P.)                |
| Parasitologie . . . . .            | GOLVAN (Y.)                 |
|                                    | LAPIERRE (J.)               |
|                                    | BARCAT (J.)                 |
|                                    | BINET (J.-P.)               |
|                                    | CERBONNET (G.)              |
|                                    | CHATELIN (G.-L.)            |
|                                    | DUBOST (Ch.)                |
|                                    | DUBOST (Cl.)                |
|                                    | FAUREL (J.)                 |
|                                    | FLABEAU (F.)                |
|                                    | GARBAY (M.)                 |
| Pathologie chirurgicale . . . . .  | GARNIER (H.)                |
|                                    | (Cl. de) GAUDART-D'ALLAINES |
|                                    | GERMAIN (A.)                |
|                                    | LATASTE (J.)                |
|                                    | LOYGUE (J.)                 |
|                                    | MERGADIER (M.)              |
|                                    | NATALI (J.)                 |
|                                    | PELLERIN (D.)               |
|                                    | PERROTIN (J.)               |
|                                    | ROBERT (H.)                 |
|                                    | THOMERET (G.)               |
| Pathologie exotique . . . . .      | SCHNEIDER (J.)              |
|                                    | BENHAMOU (J.-P.)            |
|                                    | BERTHAUX (P.)               |
|                                    | BOIVIN (P.)                 |
| Pathologie expérimentale . . . . . | CROSNIER (J.)               |
|                                    | HARTMANN (L.)               |
|                                    | LÉPER (J.) Pr. s. ch.       |
|                                    | MAURICE (J.)                |
|                                    | MIKOL (Cl.)                 |
|                                    | RICHET (G.)                 |
|                                    | AUSSANNAIRE (M.)            |
|                                    | BOUVIER (J.)                |
|                                    | BOUVRAIN (Y.)               |
|                                    | BRICAIRE (H.)               |
|                                    | BRISAUD (H.)                |
|                                    | BROCARD (H.)                |
|                                    | BUGE (A.)                   |
|                                    | CATINAT (J.)                |
|                                    | CHRÉTIEN (J.)               |
|                                    | COBLENTZ (B.)               |
|                                    | CONTAMIN (F.)               |
|                                    | COURY (C.)                  |
|                                    | ÉTIENNE (J.-P.)             |
| Pathologie médicale . . . . .      | FREZAL (J.)                 |
|                                    | FRITEL (D.)                 |
|                                    | HENNEQUET (A.)              |
|                                    | HIMBERT (J.)                |
|                                    | HOUSSET (E.)                |
|                                    | LAROCHE (Cl.)               |
|                                    | LESOBRE (R.)                |
|                                    | LEVEQUE (B.)                |
|                                    | MACREZ (C.)                 |
|                                    | MOREAU (L.)                 |
|                                    | NICK (J.)                   |
|                                    | ROYER (P.)                  |
|                                    | TOURNEUR (R.)               |
|                                    | WOLFRUM (R.)                |
|                                    | LAFOURCADE (J.)             |
|                                    | LEPERCQ (G.)                |
|                                    | MANDE (R.)                  |
| Pédiatrie-Puériculture . . . . .   | MOZZICONACCI (P.)           |
|                                    | POLONOVSKI (C.)             |
|                                    | ROSSIER (A.)                |
|                                    | VIALATTE (J.)               |

|                               | MM.                                                                                                                         |                                 | MM.                                                                     |
|-------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------|-------------------------------------------------------------------------|
| Pharmacologie . . . . .       | { BOISSIER (J.)<br>LECHAT (P.)<br>BARRES (G.)<br>DEJOURS (P.)<br>pr. s. ch.                                                 | Psychiatrie . . . . .           | PICHOT (P.)                                                             |
| Physiologie . . . . .         | { DURAND (J.)<br>GIRARD m. conf.<br>HUGELIN (A.)<br>SCHERRER (J.)<br>CHANTEUR (J.)<br>DOUGEROT (L.), m. conf.<br>pr. s. ch. | Psychiatrie infantile . . . . . | { DENIKER (P.)<br>DUCHE (D.)<br>FLAVIGNY (H.)                           |
| Physique médicale . . . . .   | { GREMY (F.) m. conf.<br>MILHAUD (G.)<br>PELLERIN (P.)<br>ROUCAYROL (J.-Cl)<br>TUBIANA(M.) m.conf.                          | Rhumatologie . . . . .          | DELBARRE (F.)<br>pr. s. ch.                                             |
| Pneumo phtisiologie . . . . . | { KREIS (B.)<br>MEYER (A.)<br>RENAULT (P.)                                                                                  | Stomatologie . . . . .          | { CERNEA (P.)<br>CHAPUT (M <sup>me</sup> A.) m. c. agr.<br>GRELLET (M.) |
|                               |                                                                                                                             | Thérapeutique . . . . .         | { CHASSAGNE (P.)<br>MARCHÉ (J.)                                         |
|                               |                                                                                                                             | Urologie . . . . .              | { AUVERT (J.)<br>MOULONGUET (A.)<br>QUENU (L.)                          |

### III. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE à titre permanent.

|                                 | MM.                                              |                                                     | MM.                             |
|---------------------------------|--------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|---------------------------------|
| Anatomie . . . . .              | DEBEYRE (J.)                                     | Clinique ophtalmologique . . . . .                  | { DESVIGNES (P.)<br>OFFRET (G.) |
| Clinique chirurgicale . . . . . | VERNE (J.-M.)                                    | Clinique pédiatrique et pué-<br>riculture . . . . . | LAPLANE (R.)                    |
| Clinique médicale . . . . .     | { PERRAULT (M.)<br>RAMBERT (P.)<br>THIEFFRY (S.) | Clinique psychiatrique . . . . .                    | BARUK (H.)                      |
| Clinique obstétricale . . . . . | { GRASSET (J.)<br>MAYER (M.)                     | Clinique urologique . . . . .                       | KUSS (R.)                       |

### IV. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

|                                   |                          |
|-----------------------------------|--------------------------|
| Bactériologie . . . . .           | HAUDUROY (P.) Pr. s. ch. |
| Pathologie chirurgicale . . . . . | RUDLER (J.) Pr. s. ch.   |

### V. — CHARGÉS DE COURS D'HYGIÈNE SCOLAIRE ET UNIVERSITAIRE { BOLTANSKI (E.) LAUNAY (C.)

|                                                              |                                                       |
|--------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| Secrétaire général de la Faculté . . . . .                   | M. LENA (J.)                                          |
| Secrétaire principal . . . . .                               | Mlle CHAINTREUIL (G.)                                 |
| Conservateur en Chef de la Bibliothèque . . . . .            | { M. le Docteur HAHN (A.)                             |
| Conservateur du Musée d'Histoire de la<br>Médecine . . . . . |                                                       |
| Conservateurs . . . . .                                      | Mlles DUMAITRE (P.), LE NOIR (G.), QUIÉVREUX (E.)     |
| Bibl'othécaire . . . . .                                     | { Mmes CONTET (J.), FORGET (F.),<br>Mlle LAURENT (H.) |

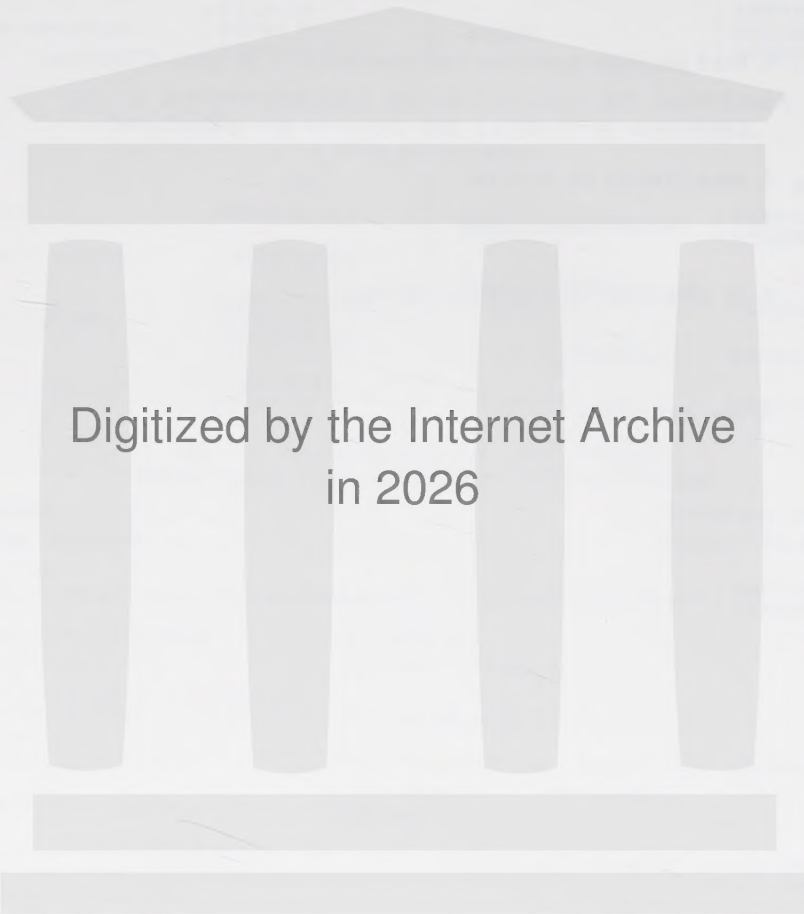
*Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.*

A mes parents avec ma reconnaissance et mon affection.

A mes frères et soeurs.

A la mémoire de ma soeur Esther.

A ma famille.



Digitized by the Internet Archive  
in 2026

A notre Maître et Président de Thèse,

Monsieur le Professeur LAMY,

Professeur de Génétique Médicale à la Faculté de  
Médecine de Paris.

Médecin de l'Hôpital des Enfants Malades.

Commandeur de la Légion d'Honneur.

qui nous a aimablement reçu dans son  
service et qui nous a fait l'honneur  
d'accepter la présidence de cette  
thèse.

En hommage de notre respectueuse  
reconnaissance.



A Monsieur le Docteur MAROTEAUX

Assistant des Hôpitaux de Paris,  
Chef de laboratoire à l'hôpital des Enfants Malades,  
Chargé de Recherches au Centre National de la Recherche  
Scientifique.

qui nous a proposé le sujet de cette  
thèse et qui nous a guidé, avec pa-  
tience et bienveillance, dans ce  
travail.

En témoignage de notre profonde  
reconnaissance.



A notre Maître Monsieur Léon ASKENAZI (Manitou)

Directeur du Centre Universitaire d'Etudes Juives  
à Paris,

Aux amis de l'Ecole Gilbert Bloch à Orsay

dont l'enseignement nous a beaucoup aidé  
à redécouvrir notre identité.

En témoignage de notre reconnaissance.



A nos Maîtres dans les Hôpitaux :

Externat des Hôpitaux de Paris :

Monsieur le Professeur CORDIER et  
Monsieur le Professeur CABROL.

Monsieur le Professeur GARCIN et  
Monsieur le Professeur LAPRESLE.

Monsieur le Professeur LELONG et M. le Dr. CHAROUSSET

Monsieur le Professeur JUSTIN-BESANCON et  
Monsieur le Professeur LAMOTTE.

Monsieur le Professeur MAYER.

Monsieur le Professeur Julien MARIE et  
Monsieur le Professeur ROYER.

Monsieur le Professeur LAMY et  
Monsieur le Professeur FREZAL.

En témoignage de notre affectueuse  
reconnaissance.

A tous ceux qui de près ou de loin nous ont aidé.



## INTRODUCTION

La maladie des épiphyses ponctuées est une maladie constitutionnelle de l'os, caractérisée par des calcifications anormales siégeant dans les régions périarticulaires des os longs et sur le rachis.

Elle fut longtemps confondue avec l'Achondroplasie. La micromélie rhizomélique due à la brièveté des os longs, s'observe en effet dès la naissance dans la maladie des épiphyses ponctuées et elle a été à l'origine de cette confusion d'autant plus que des modifications faciales s'y associent parfois.

CONRADI en 1914 a décrit le 1er cas, associant un aspect achondroplasique et des calcifications épiphysaires multiples mais il a rangé ce cas dans les achondroplasies sous le nom de : "FORME HYPOPLASTIQUE D'ACHONDROPLASIE".

La maladie n'est isolée qu'en 1931 par HUNNERMANN qui considère le tableau comme une entité clinique particulière et lui donne le nom de "CHONDRODYSTROPHIE CALCIFIANTE CONGÉNITALE".

La description en est maintenant bien précisée depuis les travaux de JEUNE qui à Lyon en 1953 a réuni les observations de la littérature mondiale et en a fait un exposé synthétique tant clinique qu'anatomopathologique.

JEUNE propose comme terminologie "MALADIE CONGÉNITALE DES EPIPHYSES PONCTUEES". Ce terme est le plus communément admis car il ne comporte aucune orientation pathologique. Il associe au symptôme majeur de l'affection : "aspect radiologique pointillé des épiphyses", sa nature congénitale.

Récemment on a attiré l'attention sur les difficultés du diagnostic avec la dysplasie polyépiphysaire.

SILVERMANN en 1962, à propos de six cas de maladie des épiphyses pointillées, comportant une surveillance prolongée et comparés à la dysplasie polyépiphysaire, conclut que les deux maladies représentent différents stades ou différents degrés de gravité de la même maladie.

Mais chez le nouveau-né, si le diagnostic est facile dans les formes généralisées où les calcifications disséminées au niveau des épiphyses des os longs, accompagnent des malformations visibles d'une importance variable, il peut parfois être difficile dans les formes localisées.

Déjà JEUNE en 1953, met en évidence l'existence de formes localisées où la mécomélie intéresse un seul membre inférieur respectant les autres avec prédominance des signes radiologiques au niveau des segments atteints.

Ici, nous nous proposons d'insister sur la difficulté du diagnostic des formes localisées, lorsque à l'unilatéralité des signes cliniques, s'ajoute, comme c'est le cas de l'observation que nous présentons, l'unilatéralité des signes radiologiques.

La première partie comprendra l'exposé de l'observation, la discussion du diagnostic avec un chondrome, une dysplasie épiphysaire hémimélique, la maladie des épiphyses pointillées dont on fera la description.

Dans la deuxième partie, nous étudierons les symptômes particuliers à notre observation, l'unilatéralité des signes cliniques et radiologiques, l'anormal volume de la calcification du doigt dont le siège est également atypique, en les comparant à des cas similaires de la littérature publiés à partir de 1961.

Dans la conclusion nous essayerons de voir la place de cette étude par rapport au cadre général de la maladie.

### OBSERVATION

Nous devons à l'obligeance du Docteur MAROTEAUX, cette observation originale.

HOU... Florence, née le 15 avril 1963 est amenée au Docteur MAROTEAUX, à l'Hôpital des Enfants Malades, service de Monsieur le Professeur LAMY, à l'âge de un mois pour une malformation du médius de la main droite et d'un raccourcissement de celui-ci par rapport aux autres doigts de la main, notée dès la naissance.

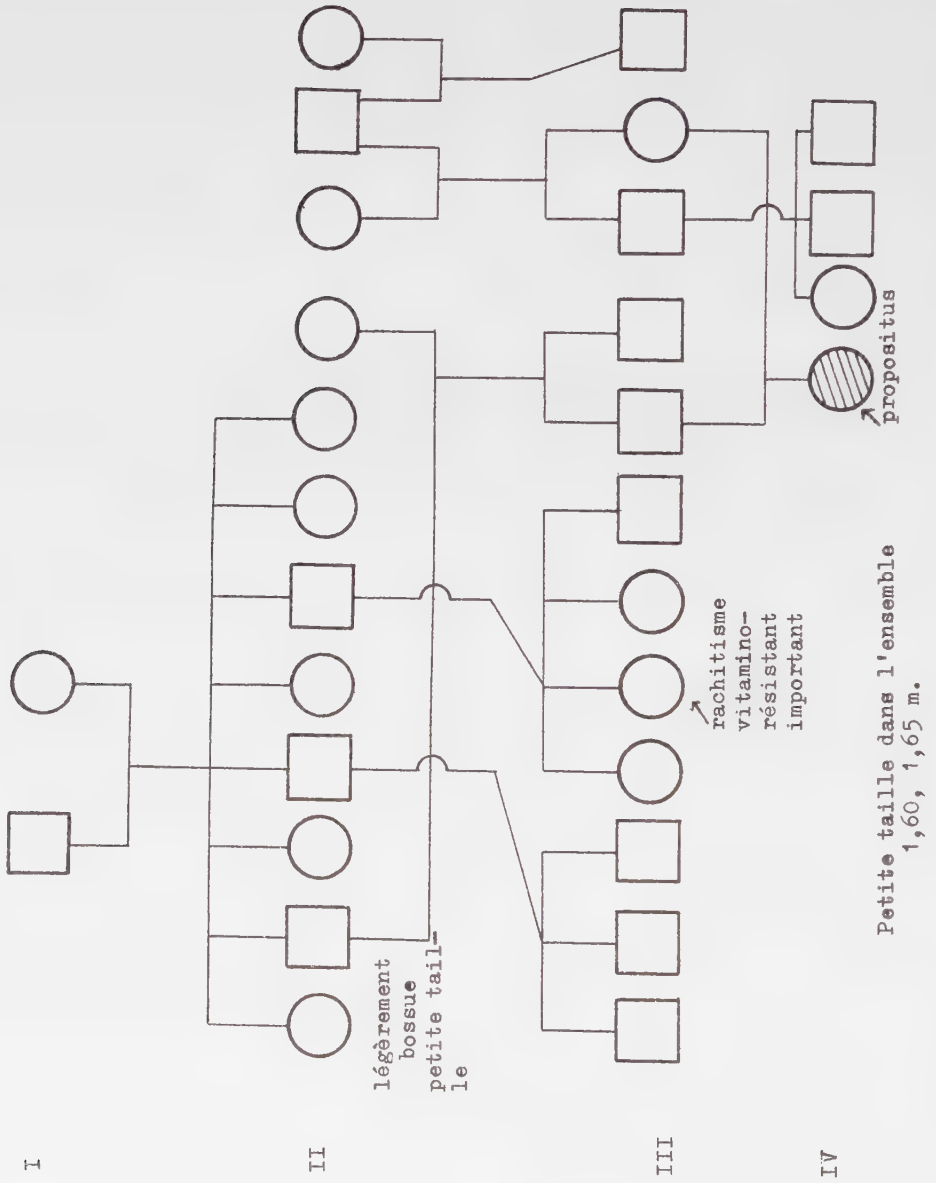
A la palpation, on note une tuméfaction de la première phalanges du médius dont la consistance rappelle celle d'un chondrome.

Il n'y a aucune autre anomalie cliniquement décelable. L'enfant a une taille normale, la morphologie du crâne, de la face, du tronc, des membres et leurs proportions sont normales. L'examen viscéral est normal. L'enfant est en très bon état.

L'interrogatoire nous apprend que la grossesse et l'accouchement ont été normaux. Le poids à la naissance était de 3150 g. La mère âgée de 26 ans s'est mariée à 22 ans. Le père a 32 ans. Tous les deux sont bien portants. Il n'y a pas de notion de consanguinité. Il n'y a pas d'autres enfants dans la famille.

Au cours des deux premiers mois de la grossesse, la mère a pris un analgésique, "Ascitine" ou "Buthylchloral amydo-pyrine" à raison de 2 comprimés par jour.

Le tableau généalogique suivant résume les antécédents familiaux.



En vue du diagnostic, on demande des clichés de toutes les parties du squelette.

Radiographies du 15 mai 1963 à l'âge de un mois.

Membre supérieur droit :

- a - main droite : on note une énorme calcification occupant la première phalange du médius et étendue à tête du 3e métacarpien, non homogène, nuageuse, irrégulière.
- b - Poignet droit : il existe à ce niveau quelques petites calcifications en tête d'épingles ou en grains de plomb.
- c - Coude droit : entre l'olécrâne et l'extrémité inférieure de l'humérus normale existent de petites calcifications inégales, arrondies, bien limitées.
- d - Epaule droite : Il n'y a pas de calcification notable.

Membre supérieur gauche : le squelette est normal.

Colonne cervicale : on note quelques calcifications disséminées en avant d'axis.

La colonne dorso-lombaire et le reste du squelette ont un aspect normal.

N.B. - Notons la fragmentation du cuboïde, non pathologique.

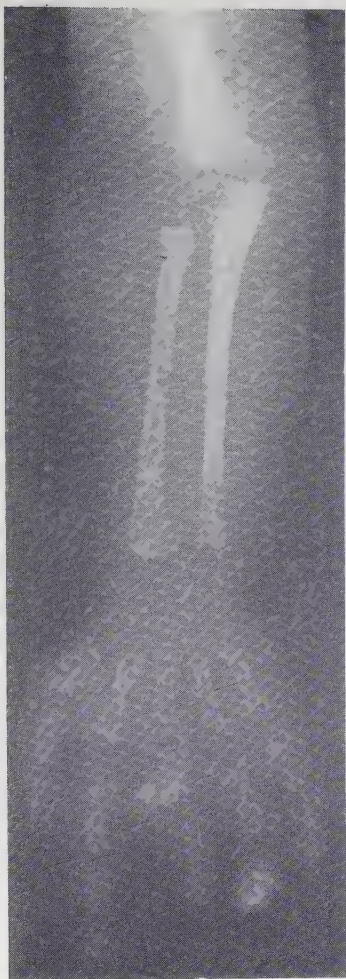




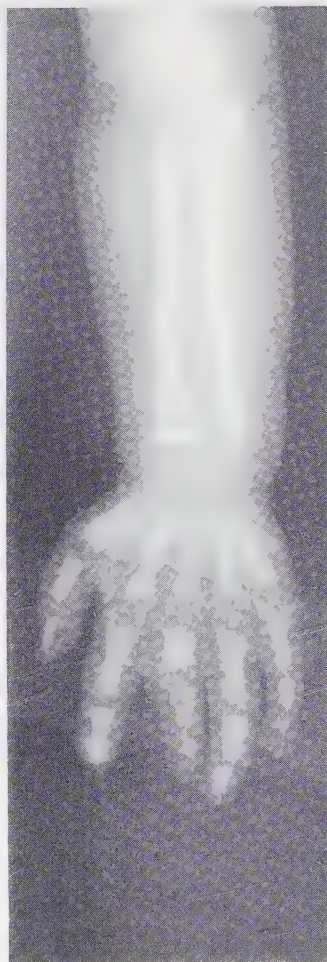
Main droite :

- Raccourcissement d'ensemble du médus et tuméfaction de la première phalange écourtant les autres doigts, pour lesquels l'enfant a été amenée à la consultation à l'âge de un mois.





Radiographie du membre supérieur droit à l'âge de un mois :  
On note une grosse calcification, majeure, occupant la 1<sup>re</sup> phalange du médius et étendue à la tête du 3<sup>e</sup> métacarpien, ainsi que des petites calcifications disséminées, au poignet et au coude.



Radiographie de contrôle à l'âge de 6 mois 1/2:  
La grosse calcification a remarquablement régressé.  
La 1<sup>re</sup> phalange du médius a une structure normale mais elle est trapue et raccourcie.  
Les calcifications du coude et du poignet persistent.



## EVOLUTION

L'enfant est revue le 8.6.63 à l'âge de 2 mois .

L'examen somatique est normal.

La croissance pondérale est satisfaisante.

On demande un contrôle radiologique du coude et du poignet droits.

L'état des calcifications du coude et du poignet ainsi que de la grosse calcification déjà décrite est inchangé.

Le 3e doigts est raccourci dans tous ses segments.

L'enfant est revue le 26.10.1963 à l'âge de 6 mois 1/2.

L'enfant a bon aspect.

Sa croissance est satisfaisante.

La morphologie du crâne et de la face est normale.

Les membres ont des proportions harmonieuses.

La tuméfaction de la deuxième phalange a nettement diminué de volume. Il persiste un raccourcissement d'ensemble du médus et une incurvation de celui-ci vers le côté cubital.

Les membres supérieurs sont de longueur sensiblement identique.

Le développement psychomoteur a eu une évolution normale. L'enfant a souris dès le 1er mois, s'est tenue assise à 6 mois, a eu ses premières dents à 4 mois.

### On demande des clichés de contrôle .

Le fait fondamental est la régression de la grosse calcification observée dès le 1er examen. Sur le cliché on constate la persistance d'une phalange dont la structure est normale mais dont la morphologie est modifiée car ses bords sont irréguliers et elle est dans l'ensemble trapue et raccourcie.

Le métacarpien correspondant est court et la tête est remplacée par un semis de très fines calcifications. On remarque la persistance de la brièveté d'ensemble du 3e doigt.

Au niveau du coude et du poignet droits et en avant de la 2e vertèbre cervicale, on constate la persistance des petites calcifications déjà décrites.

L'enfant est revue le 24 février 1964, à l'âge de 10 mois.

Debout, elle a une taille de 70 cm.

La tuméfaction a encore diminué de volume.

Il persiste un raccourcissement d'ensemble du 3e doigt et une incurvation vers le côté cubital.

Les membres supérieurs mesurent respectivement :

MSD = 26,9 cm

MSG = 27,2 cm

Il est encore difficile d'interpréter le léger raccourcissement du membre supérieur droit. Son développement est normal. Elle a commencé ses premiers pas avec appui et la station debout est aisée.

### Contrôle radiologique :

Au membre supérieur gauche, le squelette est normal.

Au membre supérieur droit, persistent quelques calcifications au coude, au poignet et à la tête du 3e métacarpien.

L'aspect de la 1re phalange du médius est le même.

## DISCUSSION DU DIAGNOSTIC

Devant cette tuméfaction localisée à la première phalange du médius, les calcifications disséminées au niveau du poignet, du coude, et de la colonne cervicale, trois diagnostics se discutent:

- un chondrome ou une tumeur de la première phalange,
- une dysplasie épiphysaire hémimélique,
- une maladie des épiphyses ponctuées.

### LE CHONDROME DE LA PREMIERE PHALANGE

C'est le diagnostic qui fut évoqué d'emblée au premier examen en raison de la consistance de la tuméfaction palpée au niveau de la déformation du médius et de son raccourcissement.

Mais les caractères de l'image radiologique, surtout sa régression spontanée au cours des mois qui ont suivi, l'association des calcifications disséminées au coude, au poignet et en avant d'axis permettent d'éliminer ce diagnostic.

En effet, le caractère essentiel du chondrome est qu'il n'est pas régressif. Il en va de même des autres tumeurs phalangiennes.

### LA DYSPLASIE EPIPHYSAIRE HEMIMELIQUE

Cette maladie est caractérisée par le développement anarchique d'une ou plusieurs épiphyses d'un seul membre : cette dystrophie est une maladie rare non héréditaire.

Le plus souvent seule la constatation d'une tuméfaction anormale inquiète les parents.

Elle est dure de consistance osseuse sous des parties molles en tout point normales.

La répartition topographique est un des principaux caractères de la maladie qui lèse un seul membre, d'un seul côté à un ou plusieurs niveaux articulaires.

L'astragale est l'os le plus souvent en cause, puis la cheville et le genou.

On connaît deux cas, au membre supérieur, au poignet. Sur les clichés, deux types d'image sont possibles : soit noyau osseux bien limité de tonalité homogène, soit "image en choux fleurs", de structure inhomogène avec tâches plus denses. Ces noyaux peuvent déformer l'épiphyse et l'hypertrophier.

Cette hypertrophie ne s'observe que d'un côté de l'épiphyse par rapport à l'axe du membre.

Le caractère unilatéral de la lésion, la déformation de la phalange pouvaient évoquer ce diagnostic dans notre observation.

Mais la dysplasie épiphysaire hémimélique ne débute jamais avant l'âge de 6 mois, jamais avant l'apparition des points d'ossification.

Elle n'est pas régressive.

Il n'y a que deux cas connus au poignet sans lésion phalangienne.

L'atteinte est habituellement unilatéralisée interne ou externe par rapport à l'axe du membre.

Dans notre observation, la tuméfaction est médiane. Elle intéresse métacarpien et phalange.

Elle est régressive. Elle a été constatée dès la naissance. Elle s'accompagne de "pointillé épiphysaire" au coude et au poignet. Les mêmes calcifications se retrouvent en avant de la colonne cervicale, au niveau d'axis.

Tous ces arguments permettent d'éliminer le diagnostic de dysplasie épiphysaire hémimélique.

Aussi le diagnostic qui peut seul être retenu, dans notre cas, est celui de Maladie des Epiphyses Ponctuées.

## DESCRIPTION CLINIQUE ET RADIOLOGIQUE

La maladie des épiphyses ponctuées est une maladie constitutionnelle de l'os, caractérisée par la présence de calcifications anormales siégeant le plus souvent au voisinage des épiphyses des os longs mais pouvant aussi se voir dans les os courts et plats, sur le rachis et la région hyoïdienne.

Son caractère congénital est confirmé par les observations de KAROUSSE, DENNY et FRANK : une radiographie foetale pratiquée au cours du dernier trimestre de la grossesse montre déjà les calcifications épiphysaires caractéristiques de la maladie.

C'est une affection rare.

Son diagnostic est habituellement fait dès la naissance ou au cours des premiers mois de la vie. Rarement il est porté au-delà de la première année. Il s'agit alors d'une forme mineure dépistée fortuitement.

L'allure régressive du symptôme essentiel, les calcifications radiologiques, expliquent que le diagnostic ne soit jamais porté après 4 ans.

Les signes d'appels sont variables : le plus souvent c'est la taille réduite de l'enfant due à une micromélie à prédominance rhizomélique réalisant un aspect achondroplasique trompeur, parfois c'est une asymétrie des membres ou des troubles de la motilité articulaire qui peuvent s'associer à une cataracte congénitale et à des troubles cutanés.

Mais le diagnostic peut n'être qu'une découverte radiologique.

MOSEKILDE décrit cinq signes cardinaux :

- micromélie rhizomélique,
- raccourcissement d'un ou deux membres
- troubles de la motilité articulaire,
- cataracte congénitale bilatérale
- calcifications radiologiques.

De la cataracte con génitale il convient de rapprocher les troubles cutanés fréquemment retrouvés.

### I - La micromélie rhizomélique

Chez un nouveau-né, un nourrisson, on est alarmé par la brièveté des os longs, ce qui donne à l'enfant une taille réduite. Le nouveau-né observé par JEUNE mesurait 43 cm et celui de MON-LOUIS à 7 mois 1/2 avait 49 cm.

Ce nanisme est dû à une micromélie non harmonieuse prédominant sur la racine des membres, le tronc est normalement développé. On comprend que les premiers cas aient été considérés comme une forme d'achondroplasie.

Mais l'examen de cette micromélie a prédominance rhizomélique fait apparaître des différences nettes avec l'achondroplasie.

En effet, elle est asymétrique dans au moins 50 % des cas. Le raccourcissement est souvent plus marqué d'un côté en particulier lorsqu'il s'agit de la brièveté d'un fémur.

La micromélie rhizomélique n'est pas constante; Elle est mentionnée par JEUNE dans 28 observations sur 40 . Sa fréquence est grevée d'une forte mortalité. Elle fait partie de la forme majeure de la maladie.

### II - Le raccourcissement d'un ou plusieurs membres

Le raccourcissement peut être isolé, n'atteignant qu'un membre ou deux bras. Il est fréquent. Lorsqu'il est isolé, l'évolution de la maladie est relativement favorable, au point de vue vital. Le raccourcissement a parfois une tendance spontanée à se corriger. Parfois aussi il s'accroît et constitue une séquelle de la maladie.

Il est de 0,5 à 2,5 cm en moyenne à la naissance. Parfois il s'associe à la micromélierhizomélique et aggrave le pronostic de la maladie.

### III - Les troubles articulaires

La micromélie rhizomélique s'accompagne fréquemment de limitations articulaires. Les membres sont en demi-flexion et l'extension complète est impossible, les mains fixées en prono-supination. Ce sont les grandes articulations des membres qui sont le plus souvent touchées, mais parfois aussi, les petites articulations des doigts de la main. Plusieurs articulations sont souvent atteintes en même temps.

Des anomalies morphologiques peuvent apparaître à l'examen physique. Elles consistent en un élargissement des extrémités métaphysaires, en une incurvation diaphysaire symétrique ou non en particulier au fémur.

Les limitations articulaires peuvent exister dans l'achondroplasie mais elles sont habituellement discrètes et elles intéressent surtout les coudes et les pieds.

Les déformations des mains ne sont pas exceptionnelles. Plus rarement, un trouble de la croissance d'un métacarpe ou d'une phalange a été signalé. Il est responsable d'une modification des proportions des divers éléments squelettiques. Les extrémités sont courtes et trapues : "main déformée en trident", en "battoir".

On a signalé également cinq cas de luxation de la hanche.

### IV - Les modifications du crâne et de la face

Si une ensellure du nez est souvent notée, il n'y a pas en revanche d'augmentation du volume du crâne, ni de saillies des bosses frontales analogues à celles que l'on observe dans l'achondroplasie.

On a même signalé des cas comportant une microcéphalie.

### V - Troubles cutanés et cataracte

La cataracte congénitale est présente dans environ un tiers des observations. Elle est souvent bilatérale, totale, évolutive.

Mais il existe des formes d'abord unilatérales qui évoluent vers la bilatéralité après quelques mois, classiquement totale d'emblée elle peut ne le devenir que progressivement.

On a signalé également des formes nucléaires avec opacité radiaire.

Dans quelques cas rares, la cataracte n'était que partielle et n'a été découverte que lorsque l'enfant avait déjà quelques mois.

Cette cataracte a un intérêt pratique sur le plan du diagnostic différentiel car elle n'est jamais signalée dans l'achondroplasie commune. Son traitement est uniquement chirurgical et devra être entrepris précocément avant que le trouble visuel ne retentisse sur le développement psychomoteur de l'enfant.

Elle complique les formes graves de la maladie et elle a une signification pronostic grave.

Souvent associée à la micromélie rhizomélique dans les formes majeures, elle a été décrite aussi dans les formes intermédiaires.

Les troubles cutanés accompagnent souvent la cataracte. Sécheresse de la peau, épaissement des téguments que l'on ne peut pincer formant de grands plis transversaux sur les membres atteints de raccourcissement, peau rugueuse et écaillée comme dans le cas de LIGHTWOOD, ichtyose comme dans l'observation de CONRADI, hyperkératose plusieurs fois citée, confirmée histologiquement par SCHONBERG, dermite desquamante, atrophie des follicules dermiques, adhérence de la peau aux plans profonds au niveau des paumes, tels sont les aspects que revêtent généralement les troubles cutanés.

#### VI - Les cardiopathies congénitales

Dans 1/10 des cas, une malformation cardiaque complète le tableau clinique.

Il peut s'agir de :

- maladie de ROGER (BOROWSKY)
- troncus arteriosus (TISDALL)
- persistance du trou de Botal (LIGTHWOOD)
- communication interauriculaire et interventriculaire (SCHONENBERG)

#### VII - Prématurité et débilité

La prématurité est fréquente ; si elle est extrême elle peut être la cause de la mort.

L'hypotrophie est souvent accentuée par des difficultés alimentaires.

La fragilité constitutionnelle est telle que ces enfants succombent à des infections pulmonaires (pneumonie, miliaire tuberculeuse) méningitiques, ou à la cachexie, malgré des traitements bien suivis.

## SIGNES RADIOLOGIQUES

C'est à ses manifestations radiologiques que la maladie des épiphyses ponctuées doit son autonomie.

L'examen radiologique objective des calcifications des épiphyses, signe constant et majeur, obligatoire, au diagnostic, des déformations des os longs de type chondrodystrophique qui sont inconstants.

### Les calcifications épiphysaires :

#### Leur siège est variable :

Elles sont fréquemment situées au voisinage des épiphyses des os longs et dans les régions épriarticulaires, d'où le nom de "maladie des épiphyses pointillées".

Par ordre de fréquence décroissante, elles siègent sur les fémurs, l'humérus, les tibias, les péronés, les cubitus et radius.

Mais elles sont aussi rencontrées dans les ébauches cartilagineuses des os courts et plats, os du tarse et du carpe.

Dans la moitié des cas, on les retrouve sur la colonne vertébrale, tant sur le corps vertébral que sur les apophyses.

D'autres localisations ont été signalées : os iliaque, rotule, côtes, sternum, omoplate, cartilages, cricoïde et thyroïde, os hyoïde.

#### Leur aspect aussi est variable :

Ils sont soit denses : petits dépôts simples, au contour régulier, bien défini, plus ou moins disséminés, évoquant des noyaux d'ossification, situés aussi bien au centre des pièces cartilagineuses

qu'à leur périphérie, en tête d'épingle ou en plomb de chasse. Ils peuvent être nombreux, d'aspect irrégulier, déchiqueté, siégeant sur la plus grande partie des épiphyses.

Parfois il s'agit de dépôts nuageux, flous, quant à la taille de ces dépôts calcifiés, elle est variable, allant de la grosseur d'une tête d'épingle à celle d'un noyau de cerise, ou être plus volumineuse si plusieurs amas accolés se superposent.

Ces calcifications doivent être distinguées des noyaux d'ossification, ce que ne fit pas CONRADI. Les noyaux d'ossification apparaissent avec un certain retard.

#### Les anomalies chondrodystrophiques :

Elles sont moins constantes. Elles consistent en une brièveté et une incurvation de certaines diaphyses avec une dysmorphie métaphysaire dont la fréquence est estimée par JEUNE à 75 % des cas. Les métaphyses sont déformées en champignon. La ligne d'ossification est convexe, concave ou oblique. Ces aspects sont très proches de ceux de la dysplasie polyépiphysaire mais en diffèrent par leur asymétrie, l'anarchie de leur localisation avec une nette prédilection pour l'extrémité inférieure du fémur.

## FORMES CLINIQUES

JEUNE propose de distinguer trois grandes formes :

### I - Les formes majeures

La forme majeure de la maladie congénitale des épiphyses pointillées est une forme complète avec micromélie rhizomélique, associée ou non à un raccourcissement isolé d'un ou deux membres, souvent une cataracte bilatérale et des troubles cutanés. Cette forme grave se rencontre souvent chez les prématurés, les nouveaux nés, nés hypotrophiques. Elle est fréquemment mortelle au cours des 10 premiers mois de la vie.

### II - Les formes mineures

Elles se résument dans la plupart des cas aux images radiologiques de pointillés épiphysaires, calcifications dispersées, d'abondance variable, prédominant au niveau des cartilages des mains et des pieds.

Dans les formes mineures il n'y a aucun signe clinique de chondrodystrophie, pas de troubles de l'ossification enchondrale, pas de micromélie rhizomélique.

L'association avec une cataracte est possible. Elles évoluent souvent favorablement.

### III - Les formes intermédiaires

Ce sont des formes de transition avec des manifestations chondrodystrophiques localisées. La micromélie par exemple, n'intéressera qu'un seul membre inférieur ou les deux membres supérieurs respectant les autres.

Dans ces formes les calcifications épiphysaires prédominent au niveau des ségments atteints et apparaissent dispersées.

L'association avec une cataracte , des lésions cutanées, des troubles de la mobilité articulaire, des attitudes vicieuses, des contractures, est plus fréquente que dans la forme mineure de la maladie.

oOo

## EVOLUTION DES SIGNES CLINIQUES ET RADIOLOGIQUES

L'évolution de la maladie des épiphyses pointillées se fait soit vers la mort dans le courant de la première année, soit vers la régression.

L'évolution mortelle se voit le plus souvent dans les formes complètes de la maladie. Des cas mortels de forme intermédiaire, et mineure ont été signalées.

Les causes les plus souvent retrouvées sont par ordre de fréquence les infections pulmonaires (broncho-pneumonie, miliaire, méningites) les troubles nutritifs, la prématurité, la mortinatalité.

Lorsque l'enfant franchit le cap des 10 premiers mois, le pronostic vital est bon mais la débilité persiste et des séquelles d'importance variable conditionnent son avenir.

Les dystrophies associées évoluent séparément.

Une intervention chirurgicale précoce sur la cataracte peut restaurer la vie.

Les lésions cutanées disparaissent en règle en l'espace d'une année.

L'évolution régressive est habituelle dans les formes mineures mais elle peut se voir aussi dans les formes complètes;

### Les calcifications :

Chaque fois que l'enfant survit, on constate la disparition progressive et complète des dépôts calcaires en un à trois ans.

Des examens répétés ont permis de suivre le mode de disparition amorcé dès les premiers mois de la vie. Diminution numérique des dépôts, atténuation de leur densité, fragmentation et décomposition

en grains plus petits, parfois il y a absorption progressive par les noyaux d'ossification voisins.

Les noyaux d'ossification apparaissent avec un certain retard. Un développement est souvent perturbé. Il en résulte une déformation des surfaces articulaires et une diminution en longueur de la croissance de l'os. Ces anomalies osseuses sont selon SILVERMANN semblables à celles que l'on rencontre dans la dysplasie polyépiphysaire.

Le développement des vertèbres est également perturbé et des malformations à type de cyphose et de scoliose peuvent se voir à titre de séquelles.

D'autre part, la croissance en longueur des os est souvent perturbée. Dans les formes asymétriques, il en résulte un raccourcissement unilatéral, dans les formes symétriques un nanisme d'importance variable.

SILVERMANN ayant comparé les lésions épiphysaires de cas comportant une surveillance prolongée avec celles de la dysplasie polyépiphysaire conclut que les deux maladies représentent différents stades ou différents degrés de gravité de la même maladie.

Pour SILVERMANN, une altération prénatale du cartilage entraîne une calcification au niveau des lésions, un retard dans l'apparition des centres d'ossification et un degré variable, une diminution en longueur de la croissance de l'os justifiant la terminologie du "dysplasia epiphysealis multiplex, varia punctatas."

Ces lésions épiphysaires sont le plus souvent symétriques dans la dysplasie polyépiphysaire, asymétrique, presque toujours dans la maladie des épiphyses ponctuées.

Les séquelles à type de raccourcissement sont parfois traitées par une épiphysiotomie qui donne de bons résultats.

## GENETIQUE

La maladie congénitale des épiphyses pointillées a été observée dans toutes les races et elle frappe également les deux sexes.

L'existence de cas familiaux a retenu l'attention des auteurs.

Sur 48 familles de malades étudiées par ALLANSMITH, 5 d'entre elles comportaient chacune deux enfants atteints ou davantage.

Un fait analogue est signalé par HAYNE, KASS, MAITLAND, RAAP, VINCKE.

Consanguinité : dans 5 cas, on trouve des parents consanguins.

On a noté parfois des malformations chez les ascendants, brièveté fémorale unilatérale chez le père de la malade de HUNER MANN, absence de phalange chez celui de la malade de MAITLAND, une petite taille, une micromélie rhizomélique, une ensellure du nez, chez celui de CARPENTIER.

Il semble exister incidence familiale de 10 %, avec possibilité de transmission autosomique récessive.

Ainsi que nous le verrons dans l'étiopathogénie, l'hypothèse d'une embryopathie a également été avancée.

## ETIOPATHOGENIE

L'étiologie de cette maladie est encore inconnue.

Le caractère essentiel est la présence de calcifications ponctuées parfois visibles chez le fœtus.

Il s'agit donc d'une maladie qui se développe pendant la vie intra-utérine.

Plusieurs hypothèses ont été proposées.

Trouble du métabolisme calcique :

Il y aurait un dépôt accru de sel de calcium et une condensation du calcium de l'os. La localisation épiphysaire reste inexpliquée. Toutefois, on peut constater que les épiphyses sont les lieux des cercles artériels assurant la vascularisation de l'os.

De même, la colonne vertébrale, la région hyoïdienne, la région cricoïdienne, les poignets, les métacarpes, les tarses et métatarses sont richement vascularisés.

Il semble exister une correspondance entre la systématisation artérielle et la systématisation des calcifications.

Pour certains auteurs la perméabilité du placenta serait accrue et permettrait le passage massif du calcium maternel vers le fœtus et son stockage puis sa précipitation chez celui-ci. Mais quelle est la cause de cette hyperperméabilité placentaire?

La raison de la formation des calcifications initiales reste inexpliquée.

La possibilité d'une embryopathie a également été avancée.

KUSSKO observe une infection grippale au début de la grossesse avec menace d'avortement.

EBERTH et KENTH constatent une angine survenue au début de la grossesse avec hyperthermie et retentissement rénal.

Des recherches de toxoplasmose, de listériose ont été effectuées dans quelques cas sans succès. Ces affections sont génératrices de foetopathies plus que d'embryopathies.

La possibilité d'une embryopathie d'origine toxique ne peut être exclue. On trouve dans notre cas la consommation de buthyl chloralamydo-pyrine pendant le premier trimestre de la grossesse.

D'autres hypothèses ont été proposées (endocrinienne, métabolique). Aucune n'a été prouvée.



## DISCUSSION DES SYMPTOMES PARTICULIERS A NOTRE OBSERVATION

---

Il est difficile de classer l'observation que nous présentons dans l'une des formes cliniques exposées.

En effet, dans toutes ces formes, les calcifications sont disséminées dans toutes les parties du squelette avec prédominance au niveau des segments atteints dans les formes localisées.

Notre observation se singularise par deux signes particuliers :

- l'unilatéralité des signes radiologiques qui n'intéressent que le membre supérieur droit respectant les autres membres ainsi que le reste du squelette hormis la présence de petites calcifications en avant de la deuxième vertèbre cervicale.
- l'anomalie de volume de la calcification du médius droit dont le siège est aussi atypique.

Nous allons discuter ces signes en les comparant à des cas analogues de la littérature connus récemment.



## UNILATERALITE DES SIGNES RADIOLOGIQUES

### Analyse des cas de la littérature .

Le caractère original de notre observation est la présence de calcifications unilatérales au poignet, et au coude droits accompagnant une calcification du médius droit anormale par son siège et par son volume, contrastant avec un squelette par ailleurs normal hormis la présence de petites calcifications en avant d'axis si bien que cette unilatéralité a soulevé le problème d'une dysplasie épiphysaire hémimélique.

L'analyse des cas de la littérature montre que ces dernières années, certains auteurs ont observé des formes où les calcifications épiphysaires n'intéressent que la moitié du squelette.

WENZL cite le cas d'une petite fille de 8 ans présentant une inégalité de la longueur des membres inférieurs et dont il put reconstituer l'histoire.

Une pneumonie survenue à l'âge de 5 semaines motiva une radiographie qui fit découvrir fortuitement sur un cliché élargi du thorax une image de dysplasie ponctuée de l'épiphyse fémorale inférieure gauche.

D'autres clichés systématiques montrent alors que l'affection intéresse non seulement l'épiphyse fémorale inférieure gauche mais aussi les épiphyses inférieure et supérieure du tibia, la portion proximale du métatarse.

Toutes ces lésions étaient situées du côté gauche. La pneumonie devait régresser facilement sous l'effet du traitement antibiotique bien conduit. On renouvelle les examens radiologiques à 9 semaines. L'aspect des lésions était inchangé.

La croissance et le développement se poursuivirent normalement mais lorsque l'enfant commença à marcher on constata que

son membre inférieur gauche était un peu plus court que le droit.

A l'âge de 25 mois, les radiographies montrent des images épiphysaires anormales et il en est de même sur les films faits quand l'enfant eut 6 an 1/2.

Toutefois le membre inférieur gauche reste nettement raccourci, et le port d'une chaussure orthopédique est indispensable : ce qui n'empêche pas l'apparition d'une scoliose dorsolombaire compensatrice avec bascule du bassin.

Le raccourcissement qui est de 3,2 cm est localisé au niveau du tibia et du péroné gauches. Il fut traité par une épiphysiodèse qui donna d'excellents résultats.

Ainsi, dans ce cas, le diagnostic serait passé inaperçu, sans la pneumonie survenue à l'âge de 5 semaines, le pointillé-épiphysaire disparaissant vers deux ans.

TORSTEN, en 1962, cite le cas d'une petite fille, qui est amenée pour un raccourcissement du membre inférieur droit et un genou droit en valgus.

A l'examen, le raccourcissement unilatéral atteint 4 cm, et le valgus du genou droit est de 20°.

Les clichés de tout le squelette à 1 mois, montrent des calcifications disséminées à la crête iliaque, à l'articulation de la hanche, au genou droit, tandis que le reste du squelette est strictement normal.

Le raccourcissement persiste au cours des clichés de contrôle intéressant également la jambe et la cuisse droite, tandis que les calcifications épiphysaires diminuent progressivement.

A 4 mois 1/2 les calcifications sont moins nombreuses à la crête iliaque et à l'articulation de la hanche droite.

A 1 an 1/2 elles disparaissent complètement de la crête iliaque et diminuent en nombre et en densité de la hanche et du genou droits.

A 3 ans, leur diminution est encore plus importante mais elles persistent à l'extrémité inférieure du tibia.

Les examens radiologiques n'ont découvert aucun autre pointillé épiphysaire.

Le raccourcissement a persisté, conditionnant le pronostic d'avenir qui paraît bon si l'on envisage une ostéotomie, corrective de raccourcissement et d'allongement.

Ce cas illustre donc une forme strictement unilatérale tant clinique que radiologique de la maladie des épiphyses ponctuées.

Enfin, IRVING, BURTON, HERBERT, DEVINE ont publié en 1962 un cas de maladie des épiphyses pointillées découvert à 3 semaines chez une petite fille présentant un raccourcissement unilatéral du membre supérieur droit et du membre inférieur droit.

A 5 semaines, les clichés objectivent un raccourcissement du radius droit et des calcifications disséminées au poignet droit, à l'épiphyse proximale de l'humérus, à l'épiphyse fémorale inférieure droite, et sur les os du tarse droit.

A 7 semaines, le raccourcissement du radius persiste ainsi que les calcifications du poignet. Au fémur les calcifications ont partiellement disparu.

A 3 ans, le radius est toujours court mais les calcifications ont disparu au poignet droit ainsi qu'au fémur et au tarse droits.

Le côté gauche ne présente aucune lésion aux différents examens.

Au dernier examen ; à 3 ans, il persiste une coxa vara définitive de la hanche droite, un raccourcissement du radius droit, une diminution presque totale des calcifications épiphysaires droites dont la saillie est sensiblement plus petite que celles du côté gauche indemne de toute lésion.

La généralisation épiphysaire n'est donc pas nécessaire au diagnostic de cette maladie.

## ANOMALIE DE VOLUME DE LA CALCIFICATION DE LA PREMIERE PHALANGE DU MEDIUS DROIT

---

L'analyse des cas de la littérature montre l'existence d'observation où à la généralisation épiphysaire s'associent des calcifications de volume important et siégeant notamment au niveau des extrémités.

Tel le cas de la malade de CARPENTIER qui dès la naissance présente une tuméfaction des éminences thénar avec prédominance à droite, tuméfactions dures indépendantes des plans superficiels, où une biopsie a montré des amas fibroblastiques dans lesquels se produisent des précipitations calcaires.

Les clichés du squelette ont montré l'existence de calcifications disséminées à toutes les épiphyses et notamment l'existence d'une grosse calcification arrondie, régulière, au niveau du 1er métacarpien.

La distance entre la métaphyse du radius et du cubitus et les métacarpiens est réduite et cet espace est occupé par un grand nombre de tâches qui débordent largement en dehors sur la base du pouce et la face dorsale du carpe.

Les images anormales du carpe sont particulièrement denses et homogènes.

Les calcifications ont régressé et les clichés faits à 3 et 6 ans sont normaux.

Tel aussi le cas de BERGSTEDT et KARLEN, où l'on note une grosse calcification à la place de la phalange du gros orteil droit et des calcifications petites, disséminées aux différentes épiphyses.

Mais l'auteur ne décrit pas particulièrement la grosse calcification visible sur les clichés.

## CONCLUSION

---

L'intérêt de cette étude est d'élargir la connaissance de la maladie des Epiphyses pointillées en mettant en évidence l'existence de formes cliniques pouvant passer inaperçues.

En effet, la malformation isolée du médius droit pour laquelle notre malade fut amenée à consulter n'évoquait nullement le diagnostic de **Maladie Congénitale des Epiphyses Ponctuées**.

La découverte de cette affection a été le résultat de l'examen radiologique systématique du squelette. Si celui-ci n'avait pas été effectué, cette forme serait passée inaperçue.

Même après cet examen, ce diagnostic prêtait à discussion en raison de l'unilatéralité des signes épiphysaires constatés, du caractère anormal d'une grosse calcification siégeant sur la première phalange du médius droit.

Ces données firent du reste soulever la possibilité d'une dysplasie épiphysaire hémimélique.

Mais l'analyse des cas de la littérature connus nous a permis de découvrir que plusieurs auteurs avaient observé ces dernières années des formes où les signes radiologiques étaient localisés à un seul côté du squelette.

En outre, dans notre observation il y avait des calcifications disséminées, en avant de la deuxième vertèbre cervicale et l'on sait la fréquence de la localisation vertébrale des calcifications dans cette maladie.

Quant à la grosse calcification constatée, sur la première phalange du médius droit et que l'on pouvait prendre pour un chondrome, sa régression en quelques mois et l'existence d'anomalies analogues observées dans d'autres cas typiques sont en faveur de notre diagnostic.

Mais l'étude de la littérature nous a montré qu'il était exceptionnel qu'une calcification se manifeste cliniquement. Celles que nous avons observées étaient seulement radiologiques.

Il en résulte que dans notre cas, c'est le hasard de la traduction clinique de cette calcification qui en attirant l'attention sur le squelette nous a permis de découvrir cette forme.

D'ailleurs, dans d'autres cas, tel celui de WENZL, c'est à l'occasion d'une infection pulmonaire que la maladie fut découverte: une pneumonie survenue à l'âge de 5 semaines, motiva une radiographie qui fit découvrir sur un cliché élargi du thorax une image de dysplasie ponctuée de l'épiphyse fémorale gauche. D'autres clichés systématiques ont montré que l'affection intéressait d'autres épiphyses mais toujours à gauche.

Cela fait supposer que la majeure partie des formes partielles, unilatérales, purement radiologiques, passe inaperçue.

Selon WENZL et SILVERMANN ces formes se révèlent tardivement par des séquelles à type de croissance asymétrique et de déformations épiphysaires.

SILVERMANN a signalé la difficulté du diagnostic dans les formes généralisées vues tardivement et révélées par des déformations épiphysaires qui s'apparentent à celles de la dysplasie polyépiphysaire .

Pour cet auteur, la maladie des épiphyses pointillées et la dysplasie polyépiphysaire représenteraient différents stades ou différents degrés de gravité de la même maladie.

Le diagnostic semble encore plus difficile dans les formes localisées vues tardivement et révélées par une croissance asymétrique et WENZL estime que devant une inégalité de longueur des membres inférieurs, il faut rechercher une maladie congénitale des épiphyses pointillées.

Comme pour d'autres maladies, entre la forme majeure à symptomatologie clinique et radiologique riche et les formes mineures pouvant passer inaperçues, il existe toute une gamme de formes intermédiaires.

Il semble s'agir là d'une loi générale de la pathologie médicale.

Vu, le Président de Thèse :      Vu, le Doyen de la Faculté :.

M. LAMY

G. CORDIER

Vu et permis d'imprimer  
le Recteur de l'Académie de Paris  
J. ROCHE



## BIBLIOGRAPHIE

ALLANSMITH , SENZ -

Chondrodystrophia congenita punctata.

Amer. J. Dise. of. Child. C. Juil. 1960, pp. 109-115.

ARMALY. -

Ocular involvement in chondrodystrophicalcificans congenita punctata.

Arch. Opht. Chicago L VII, n° 4, 1957, pp. 491-502.

ASANTI-HEIKEL. -

Chondroangiopathia calcarea or punctata.

Annales Paediatricae Pennia . n° 4, t. 9, 1963, pp. 280-289.

BARRIE, CARTER, SUSCLIFFE. -

Multiple epiphysial dysplasia.

Brit. Med. J. II, J. 9 juil. 1958, pp. 133-137.

BATEMAN

Two cases and specimens from a third case of punctate epiphys-cal dysplasia.

Proc. Roy. Soc. Med. XXIX, 1936, pp. 745-746.

BETOULIERES, BALMES, LOUSTAN, CHANAFFEDINE . -

La maladie des épiphyses pointillées.

Soc. Fr. Electroradiology. Sect. Littoral Medit. 17 mars 1962.

BARRIE, JOSEPHON. -

Chondrodystrophia calcificans congenita. Paediatrics.

Vol. XXVIII, n° 3, sept. 1961, pp. 425-435.

CADERAS, KELPAU, BALMES, LOUSTAN, VIALA

Maladie congénitale des épiphyses pointillées.  
Soc. Fr. Ped. Réunion Montpellier 21-1.1962.

CLEMENT R., GUENEAUX, HAGUENAUER

Dystrophie osseuse épiphysaire.  
Bull. Soc. Ped. Paris XXXV, oct.1937, pp. 547-556.

CLEMENT R.

Dystrophie polyépiphysaire  
La vie Médicale n° 5, spécial, mai 1955, pp. 44-45.

CLEMENT R. -

Pronostic des chondrodystrophies.  
Presse Med. LXVII, 25 mars 1959, pp. 586-589.

CLEMENT R.

La maladie congénitale des épiphyses pointillées  
Presse Méd. 30.12.1961, LXXIX, p. 2701.

COLOMBO CASTELLO . -

Descrizione d'un caso di chondroangiopathia calcarea sea  
punctata a probabile etiologica leutica.  
Minerva Paediat. vol. XIV, n° 43, 1962, pp. 1164-1168.

CARPENTIER . -

Contribution à l'étude de la maladie des épiphyses pointillées  
Thèse 1962, Beauvais (Oise) pp. 19-29.

CONRADI . -

Vorzeitiges Auftreten von Knochen und eigenartigen, Verkalkungskernen bei chondrodystrophia fötalis hipoplastica :  
Histologische und Röntgenuntersuchungen  
Jahrb. Kinderh. LXXX, 1914, pp. 86-97.

COUETTE . -

Etude de la chondrodystrophie calcifiante congénitale.  
Thèse Lyon, 1953, pp. 72.

DEPARIS, MANIGAND, SARRAZIN, BERGER . -

Dysplasie polyépiphysaire d'aspect pseudo-achondroplasique.  
Presse Med. LXIX, 25 oct. 1961, pp. 1949-1951.

DOMENECH E. -

Acta Paediatrica espanola, 15, 1957.

FAIRBANK, HAT. -

Dysplasia epiphysialis punctata

J. B. Surg. XXXI, 1949, pp. II4-II7.

FORD, SCHNEIDER, BRANDON. -

Congenital Stippled epiphysis.

Pediatric VIII, 1951, pp. 380-392.

FORNI. -

Cataracte congénitale familiale de la chond. calcif.

I39, 1960.

GILLOT, SENORA, GUENOUN. -

A propos d'une dystrophie polyépiphysaire observée à la clinique médicale infantile d'Alger

Soc. Ped. Alger. 28 janv. 1956.

HAYNES, WANGNER. -

Chondroangiopathia calcarea sea punctata.

Review and case report.

Radiology. LVII, 1951, pp. 547-549.

HILLIARD. -

A case of chondroesens dystrophy with punctate epiphyseal dysplasia.

Brit. J. Radiol. XVI, 1943, pp. I44-I46.

HUNNERMANN C. -

Chondrodystrophia calcificans congenita abs abortive form der chondrodystrophie.

Zeitech. Kinderh. LI, 1931, pp. 1-19.

INGELRANS, LAGERETZ. -

Chondrodystrophie épiphysaire.

Réunion annuelle. Soc. Franç. Orthop. et traumatol.

Paris 1, 3 oct. 1952.

IRVING, BURTON, HERBERT, DEVINE. -

Chondroangiopathia calcarea seu punctata.

Ann. Journ. of Roengen. Vol. LXXXVIII, n° 3, 1962, pp. 470-475.

JAROUSSE, KERNEILS, LERAT, HERVOUET, CAVELLOT. -

A propos d'un cas de maladie congénitale des épiphyses pointillées.

J. Radiol. XL, 1959, pp. 99-100.

JEUNE, LARBRE, CHARRON, COUETTE. -

La maladie congénitale des épiphyses pointillées ou calcinose foetale épiphysaire chondrodystrophiante.

Arch. F. Ped. X, 1953, pp. 914-942.

JOLLY. -

Punctata épiphyseal dysphasia.

Proc. Roy. Soc. Med. Sect. Ped. XLIV, 1951, p. 227.

JAROUSSE, CAVELLA, LEBAT. -

Bulletin de la fédération des Sociétés de Gynécologie et d'Obstétrique de langue française.

10, 1958.

KASS. -

Chondrodystrophia calcificans congenita punctata "stippled epiphyses".

Acta Paed. 1955, XLIX suppl. 103, p. 134.

LAGROT, COHEN, SOLAT, TORDJEMANG. -

Dystrophie polyépiphysaire de Fairbank.

Soc. Ped. Alger. 24 décembre 1940.

LAUNOIS. -

La dysplasie épiphysaire ponctée cause d'inégalité de longueur des membres inférieurs.

Presse Med. 10.3.1962, LXX, p. 607.

LIGHTWOOD. -

Congenital deformity with stippled epiphyses and congenital cataract.

Proc. Ray. Soc. Med. XXIV, 1931, pp. 564-565

LOUE. -

De la chondrodystrophie calcifiante congénitale.

Thèse Nantes, n° 148, 1962.

MAC CULLOUGH J.A.L., SUTHERLAND. -

Epiphyseal dysplasie punctularis

Report of a case associated with hypothyroidism.  
Radiology XXXIV, 1940, pp. 131-135.

MAITLAND D.G. -

Punctate epiphyseal dysplasia occurring in two members of the same family.

Brit. J. Radiol. XII, 1939, pp. 91-94.

MAROTEAUX P., LAMY M. -

Dysplasia polyépiphysaire dominante.

Sem. Hôp. XXXIV, 12 juin 1958, pp. 1678-1696.

MOSEKILDE E.

"Stippled epiphyses" in newborn infant anolin infants.

Acta Radiol. XXXVII, 1952, pp. 291-307.

MONLOUIS . -

Maladie des épiphyses pointillées.

Thèse Toulouse, 1961.

PAUFIQUE, ETIENNE. -

Cataracte de la calcinose foetale polyépiphysaire, chondrodystrophie, cataracte de la galactosémie

Bull. Mém. Soc. F. Opht. LXVII, 1954, p. 42-44.

PLICHET. -

La maladie des épiphyses pointillées ou maladie de CONRADI-HUNERMANN.

Presse Med. LXIX, 4.11.1961, p. 2079.

SCOTT L.G. -

Dysplasia epiphysealis punctata.

Proc. Roy. Soc. Med. Sect. Ped. XLV, 1952, p. 17.

SEARS. -

Dwarfisms with stippled epiphyses.

Brit. J. Child. Dis. XXVIII, 1931, pp. 290-295.

SILVERMANN. -

Journal de radiology. Tome II, 1961.

SOREL, BARDIER, BOUISSOU, REGNIER, MONLOUIS. -

A propos d'un cas de maladie cong. épiph. pointillés  
Toulouse Med. LXII, mai 1961, pp. 309-311.

SAVART, PARIENTI. -

Dysplasie épiphysaire hémimélique.  
(Inédit.)

SHEILA, SINGH, RAO, MULLICK, HALLIANA. -

A case of chondrodystrophia calcificans congenita  
Arch. Diseas. Choldh., 38, 1963, pp. 632-634.

THAMDRUP, CHRISTIANSEN. -

Dysplasie epiphysialis punctata.  
Acta Paediatrica , 51, sept. 1962, pp. 589-593.

TORSTEN. -

Dysplasie épiphysaire ponctuée.  
Acta Orthopédica Scandaniva  
Vol. XXXII, 1962.

WEBER. -

ner frage des chondrodysplasia calcificans congenita.  
Helv. Paedi. Acta. , 3. 1958 .

WARKANY, NITCHELL. -

Atypical chondrodystrophy.  
Journ. of. Pediat. IV, 1934, pp. 754-745.

WENZL, IVINS, STICLER. -

Poncutated epiphysial dysplasia  
Journal. Of Pediat. Vol. LIX, n° 3, sept. 1961, pp. 390-393.



